Światowy Dzień Chorób Rzadkich w Łodzi

Dotychczas zidentyfikowano ponad 6 tys. jednostek chorobowych, w których liczba stwierdzonych przypadków nie przekracza 5 osób na 10 tys. mieszkańców, czyli 0,05% populacji. Prawie ¾ z nich stanowią choroby o podłożu genetycznym. Mimo że, określane są mianem „chorób rzadkich" to szacuje się, że w Polsce dotkniętych nimi może być nawet 2 mln osób. Ostatni dzień lutego to ich święto – Światowy Dzień Chorób Rzadkich. Polska jest jednym z ponad 100 krajów na całym świecie, który cyklicznie od 2011 roku organizuje jego obchody.

Choroby rzadkie to wrodzone schorzenia o przewlekłym i niejednokrotnie ciężkim, postępującym przebiegu. Występują rzadko, u niewielkiej liczby pacjentów, ale z powodu dużej liczby jednostek chorobowych szacowanych na 5-8 tys., na świecie choruje na nie ponad 300 mln ludzi. Spośród wszystkich chorób rzadkich jedynie co dwudziestą z nich można już leczyć poprzez zastosowanie farmakoterapii – na przykład enzymatycznej terapii zastępczej stosowanej w chorobach spichrzeniowych, polegającej na dostarczeniu do organizmu chorego brakującego enzymu lub nowoczesnej terapii genowej. Przykładowo w chorobie Fabry'ego polegającej na braku alfa-galaktozydazy A, można podawać agalzydazę beta, a w chorobie Gauchera, w której występuje niedobór glukocerebrozydazy, możliwe jest zastosowanie imiglucerazy.

Niestety ogromnym wyzwaniem pozostaje nadal diagnostyka, która utrudniona jest z powodu ograniczonej liczby ośrodków eksperckich i diagnostycznych, wciąż zbyt mało powszechnej wiedzy lekarzy o objawach tych chorób, a także samego charakteru tych chorób, które na ogół zajmują wiele kluczowych dla życia narządów równocześnie.

- *Mając świadomość tego jak trudne do rozpoznania są choroby rzadkie, w których pacjenci bardzo często zgłaszają liczne niecharakterystyczne objawy, cały czas staramy się edukować lekarzy*
w tym zakresie. Od kilku lat w ramach działalności naszej kliniki organizujemy sympozja, a od ubiegłego roku także webinaria dotyczące tematyki chorób rzadkich dla lekarzy różnych specjalizacji oraz przekazujemy wiedzę studentom medycyny w czasie zajęć – podkreśla profesor Michał Nowicki, kierownik Kliniki Nefrologii, Hipertensjologii i Transplantologii Nerek. – *Wśród naszych pacjentów są osoby, które przed postawieniem prawidłowej diagnozy przez 20 lat odwiedzały różnych specjalistów, niejednokrotnie były hospitalizowane i badane, a mimo to nie miały postawionego ostatecznego rozpoznania.*

To z myślą o takich pacjentach w zeszłym roku w naszej klinice powstała Poradnia Chorób Rzadkich oferująca kompleksową, wielospecjalistyczną diagnostykę i opiekę nad pacjentami z chorobami rzadkimi i ultrarzadkimi - dodaje profesor.

Dzięki zapleczu diagnostyczno-terapeutycznemu Centralnego Szpitala Klinicznego Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, Poradnia Chorób Rzadkich dla osób dorosłych może zaoferować pacjentom unikatową na skalę kraju kompleksową diagnostykę zespołów chorobowych i leczyć w ramach programów lekowych finansowanych przez NFZ, do których również prowadzi kwalifikacje.

- *Dziś w ramach takich programów leczymy chociażby pacjentów z chorobą Fabry'ego, którzy na dostęp do terapii czekali wiele lat, chorobą Gauchera czy Pompego. Dzięki dostępnym w ramach programów lekowych terapiom mogą wreszcie normalnie funkcjonować. Dlatego jako środowisko medyczne liczymy, że decyzje refundacyjne na leki dla tej grupy pacjentów będą przedłużane, a pacjenci nie utracą dostępu do skutecznego leczenia* - dodaje profesor.

- Od kiedy niecałe dwa lata temu dzięki refundacji otrzymaliśmy możliwość leczenia enzymatyczną terapią zastępczą w ramach programu lekowego, nasze życie zmieniło się diametralnie. Możemy wreszcie żyć bez bólu i cierpienia, prowadzić normalne życie rodzinne i spełniać się zawodowo bez obawy o jutro. Terapię przyjmuje od zeszłego roku, dzięki niej mam więcej energii, a choroba nie niszczy mnie od środka. To co wcześniej wydawało się dla mnie nieosiągalne dziś jest realne. Choroba Fabry'ego dzięki enzymatycznej terapii zastępczej stała się chorobą przewlekłą, z którą można normalnie żyć – mówi Ewa Rogozińska pacjentka z Chorobą Fabry'ego.

W ciągu ostatnich 7 miesięcy działalności poradni pomimo pandemii z jej usług skorzystało ponad 700 pacjentów z całej Polski.

– *Światowy Dzień Chorób Rzadkich to święto zarówno naszych pacjentów jak i nasze, lekarzy zajmujących się tymi schorzeniami. W tym roku w ramach obchodów chcemy zwrócić uwagę na choroby rzadkie, które manifestują się objawami ze strony serca, nerek i układu pokarmowego, wśród których są między innymi choroby spichrzeniowe takie jak choroba Fabry'ego, choroba Gauchera, czy choroba Pompego, ale również pokazać możliwości diagnostyki genetycznej. Aż 72% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne, dlatego w ich rozpoznaniu kluczowa jest diagnostyka genetyczna. Aby ją przeprowadzić wystarczy kilka kropel krwi, jest to tzw. metoda „suchej kropli" krwi. Taką próbkę bezpłatnie można wysłać zwykłym listem do laboratorium Zakładu Genetyki w szpitalu przy ulicy Pomorskiej w Łodzi* – wyjaśnia dr n. med. Katarzyna Muras-Szwedziak lekarz i koordynator Poradni Chorób *Rzadkich dla osób dorosłych w Centralnym Szpitalu Klinicznym Uniwersytetu Medycznego w Łodzi. Im więcej osób w społeczeństwie dowie się*

o chorobach rzadkich, ich objawach i możliwościach diagnostyczno-terapeutycznych, tym więcej pacjentów uda nam się uratować – puentuje.